

Research &  
Pharma Solutions

# ExomeXtra<sup>®</sup> Sequencing



## Exom-Sequenzierung auf einem ganz neuen Level

Das Exom beinhaltet alle proteinkodierenden Regionen des menschlichen Genoms, die auch als Exons bezeichnet werden. Obwohl Exons nur 1 %- 2 % des Genoms ausmachen, befinden sich circa 89 % aller bekannten krankheitsverursachenden Mutationen in diesen Regionen. Allerdings können krankheitsrelevante Varianten auch in nicht-kodierenden Regionen vorkommen. Wir haben ExomeXtra® Sequencing entwickelt, um auch die krankheitsrelevanten Varianten in nicht-kodierenden Regionen zu untersuchen, die in der Human Gene Mutation Database (HGMD) und der ClinVar-Datenbank beschrieben sind.

Zusätzlich zu diesen nicht-kodierenden Varianten haben wir ein neues und einzigartiges CNV-Backbone in unser ExomeXtra® Sequencing aufgenommen, welches die genomweite

Analyse und den hochauflösenden Nachweis von Kopienzahlveränderungen („copy number variations“, CNVs) ermöglicht. Dieses neue CNV-Backbone ermöglicht die Bestimmung von CNVs in kodierenden Regionen und die Entdeckung von CNVs in nicht-kodierenden Regionen. Dadurch erhöht es die Wahrscheinlichkeit, krankheitsverursachende Mutationen zu finden.

Unsere ExomeXtra®-Sequencing-Produkte kombinieren die Vorteile der Sequenzierung des gesamten Exoms („whole exome sequencing“, WES) und Genoms („whole genome sequencing“, WGS). Dabei werden alle krankheitsrelevanten genomischen Regionen abgedeckt.

## Unser Produktportfolio für ExomeXtra® Sequencing

	EXS Classic	EXS Premium	EXS Premium Deep
<b>Spezies</b>	Mensch		
<b>DNA-Qualität</b>	Hochmolekulare DNA	Unterschiedliche/geringe Qualität (z. B. fragmentierte DNA, Low-Input-Option)	
<b>Anreicherungsmethode</b>	ExomeXtra® Sequencing (CeGaT GmbH)		
<b>Zielregion</b>	Alle proteinkodierenden Regionen + relevante nicht-kodierende Regionen + mitochondriales Genom + CNV-Backbone		
<b>Sequenzierplattform</b>	Illumina		
<b>Output</b>	18 Gb		24 Gb
<b>Beinhaltete Leistungen</b>	Projektbericht & FASTQ-Dateien		

EXS: ExomeXtra® Sequencing



Möchten Sie mehr erfahren?  
Für weitere Informationen besuchen Sie unsere Website.  
[www.cegat.de/exomextra-sequencing](http://www.cegat.de/exomextra-sequencing)





## Über uns

CeGaT wurde 2009 in Tübingen, Deutschland, gegründet. Unsere Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter sind spezialisiert auf Next Generation Sequencing (NGS). Neben der genetischen Diagnostik bieten wir eine Vielzahl von Sequenzierdienstleistungen für Fragestellungen aus der Forschung und der Pharmabranche an. Unser Serviceportfolio umfasst Sequenzierdienstleistungen, die sich auch für Mikrobiom-, Epigenom-, Immunologie- und translationale Onkologie-Projekte eignen.

Unser engagiertes Team arbeitet eng mit Ihnen zusammen, um die beste Strategie für Ihr Projekt zu entwickeln sowie dieses zu betreuen. Wir wählen mit Ihnen die am besten geeignete Vorbereitung der Library, die optimalen Bedingungen für die Sequenzierung sowie das Level der bioinformatischen Leistungen für Ihr Projekt aus.

**Wir freuen uns, Ihnen unseren exzellenten Service anbieten zu können. Kontaktieren Sie uns noch heute, um mit der Planung Ihres nächsten Projekts zu beginnen.**



Akkreditiert by DAKKS according to  
DIN EN ISO/IEC 17025:2018



CLIA CERTIFIED ID: 99D2130225

CeGaT GmbH  
Research & Pharma Solutions  
Paul-Ehrlich-Str. 23  
72076 Tübingen  
Deutschland

Phone: +49707156544-333  
Fax: +49 707156544-56  
Email: rps@cegat.com  
Web: www.cegat.de/rps